



REABILITAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA NA PELIZAEUS-MERZBACHER (PMD): ESTUDO DE CASO

Physiotherapeutic rehabilitation in Pelizaeus-Merzbacher (PMD): Case study

Rehabilitación fisioterapéutica en Pelizaeus-Merzbacher (PMD): Estudio de caso

Amanda Cristina Negri Masteguin¹, Ellen Lourdes Souza Pereira¹,

Vanessa Gonçalves¹, Fulviana Silva Nishiyama².

1. Alunas curso de Fisioterapia UNIFAMMA – Maringá/PR
2. Doutora em Neurociências. Fisioterapeuta Neurofuncional. Docente UNICENTRO – Guarapuava/PR

SUMMARY

Introduction: Pelizaeus-Merzbacher syndrome (SPM) is a genetic pathology with major characteristic, delayed sensorimotor development. The patient has severe motor difficulties, making it impossible to perform several functional activities. **Objective:** Physiotherapy will act in the maintenance of functional capacities, besides allowing the acquisition of new skills, improving the quality of life of children and their relatives. **Method:** If necessary, a detailed evaluation and adequate data collection, these were divided into clinical data collection and rehabilitation. **Results:** The patient has A grade five global muscular strength, according to the Oxford evaluation scale. It does not



present muscle shortening, nor any alterations in sensitivity. It does not perform independent locomotion, has speech deficit and mild cognitive limitations. The GMFCS level V scale was applied in the modified Ashworth scale, a global Grade 2 was reported for spasticity. The results of aquatic physiotherapy, was observed maintenance of muscle strength, Grade 5, increase of spasticity, Grade 3 and maintenance of GMFCS, level V. **Conclusion:** the appropriate evaluation and prescription of specific physiotherapeutic rehabilitation for Patient with Pelizaeus-Merzbacher studied, allows directing professional activity and allowing professionals in physiotherapy scientific directions on the rehabilitation of this rare pathology and to ensure patients who are attended by Guarantee effective rehabilitation.

Keywords: Pelizaeus-Merzbacher, Physiotherapy, Rehabilitation, Genetic Pathologies.

RESUMO

Introdução: A síndrome de Pelizaeus-Merzbacher (SPM) é uma patologia genética com característica principal, o atraso no desenvolvimento sensório-motor. O paciente apresenta dificuldades motoras graves, impossibilitando a realização de diversas atividades funcionais. **Objetivo:** A fisioterapia irá atuar na manutenção das capacidades funcionais, além de permitir a aquisição de novas habilidades, melhorando a qualidade de vida da criança e de seus familiares. **Método:** Se faz necessária, uma avaliação detalhada e uma coleta adequada de dados, estes foram divididos em coleta de dados clínicos e reabilitação. **Resultados:** A Paciente apresenta força muscular global grau cinco, de acordo com escala de avaliação Oxford. Não apresenta encurtamentos musculares, nem alterações de sensibilidade. Não realiza locomoção independente, apresenta déficit na fala e limitações cognitivas leves. Foi realizada a aplicação da Escala GMFCS Nível V. Na escala de Ashworth modificada, foi constado grau 2 global para espasticidade. Os Resultados de Fisioterapia aquática, foi observado manutenção da Força Muscular, grau 5, Aumento da Espasticidade, grau 3 e manutenção da GMFCS, nível V. **Conclusão:** A avaliação adequada e a prescrição de reabilitação Fisioterapêutica específica para a paciente com Pelizaeus-Merzbacher estudada, possibilita direcionar a



atuação profissional e permitir aos profissionais em Fisioterapia direcionamentos científicos sobre a Reabilitação desta patologia rara e garantir aos pacientes que forem atendidos pelos mesmos, a garantia de uma reabilitação eficaz.

Palavras-chaves: Pelizaeus-Merzbacher, Fisioterapia, Reabilitação, Patologias Genéticas.

INTRODUÇÃO

Descrita por Henneke et al, 2004, a síndrome de Pelizaeus-Merzbacher (SPM) é uma patologia genética com característica principal o atraso no desenvolvimento sensório-motor. O paciente apresenta dificuldades motoras graves, impossibilitando a realização de diversas atividades funcionais.

Definida como um tipo raro de leucodistrofia sudanófila, a SPM é transmitida de forma recessiva ligada ao cromossomo X. Afeta exclusivamente a mielina do sistema nervoso central (SNC) e é provocada por uma deficiência da proteína-proteolipídica (PLP) (Henneke et al, 2004).

As leucodistrofias são distúrbios metabólicos genéticos progressivos que afetam o metabolismo da mielina (Merrit, 2002). Afetam a substância branca do sistema nervoso central como consequência de um erro do processo normal da formação da bainha de mielina (Sarnat e Adelman, 1973). Nas regiões desmielinizadas a propagação dos impulsos é muito mais lenta, causando danos neurológicos (Alberts, 1997).

Para UNITED LEUKODYSTROPHY FOUNDATION (2001), a doença de SPM afeta com mais frequência crianças do sexo masculino, enquanto a outra forma pode afetar qualquer sexo. No entanto, raramente podemos encontrar manifestações da SPM em crianças do sexo feminino. As



crianças que possuem o pai afetado apresentam 50% de chance de herdar a desordem, sejam eles homens ou mulheres.

Não existe uma cura para a doença, o tratamento pode ser clínico visando o controle dos sintomas com medicação para convulsões e controle da espasticidade e o tratamento fisioterapêutico para reabilitação, sendo fundamental a realização de avaliações regulares. O prognóstico varia dependendo de cada caso, para aqueles mais graves, frequentemente não sobrevivem até a adolescência.

A fisioterapia na SPM é importante manutenção das capacidades funcionais, além de permitir a aquisição de novas habilidades. O tratamento fisioterápico tem como objetivo melhorar a qualidade de vida da criança e de seus familiares. Para tanto, se faz necessária avaliação detalhada e uma coleta adequada de dados, para uma prescrição de ações fisioterapêuticas de qualidade.

Neste trabalho, coletamos dados descritos no prontuário fisioterapêutico de uma paciente com Pelizaeus-

Merzbacher e as ações sugeridas para uma atuação profissional de qualidade.

OBJETIVO

Descrever o quadro clínico e protocolo de reabilitação fisioterapêutica para uma paciente com Pelizaeus-Merzbacher.

MATERIAS E MÉTODOS

RELATO DE CASO

Paciente H.D.S, com diagnóstico clínico de Pelizaeus-Merzbacher (SPM) e diagnóstico fisioterapêutico de quadriparesia distônica, do sexo feminino, com sete anos de idade, estudante, solteira, altura 1.10 cm, com peso de 18 kg e biotipo normolíneo. Não apresentando cirurgias prévias e fazendo uso de medicação para controle convulsivo.

Relato de casos de patologias neurogenéticas na família e limitações funcionais presentes desde os três anos de idade. Desde então, é acompanhada por profissionais da área de reabilitação.

DADOS COLETADOS



Este estudo será baseado em dados coletados de uma Avaliação Fisioterapêutica, estes foram divididos em coleta de dados clínicos e reabilitação.

A força muscular é um importante componente da aptidão física relacionada à saúde, além de exercer papel relevante para o desempenho físico em inúmeras atividades de vida diária e/ou esportivas (Pereira et al, 2003).

A capacidade máxima de um músculo ou grupamento muscular gerar tensão contra uma resistência é definida como força máxima, a qual é frequentemente medida pelo teste de uma repetição máxima (1RM), já que é um método prático e de baixo custo operacional. É definida como a maior carga que pode ser movida por uma amplitude específica de movimento uma única vez, sem compensações musculares e de forma correta (Pereira et al, 2003). Tal teste é importante para determinar a força do indivíduo, por exemplo, verificando o impacto de um programa de treinamento, ou mesmo para avaliar a capacidade de gerar força de uma população específica.

Na coleta de dados clínicos, foi utilizada a Escala de Oxford (SKINNER e THOMSON, 1985), que foi adaptada também para uso em ambiente aquático. Esta escala é descrita através de graduação e classificação, sendo 0 (zero) Ausência de contração, 1 (um) Tremulação de contração, 2 (dois) Movimento com a gravidade contrabalançada, 3 (três) Movimento contra a gravidade, 4 (quatro) Movimento contra a gravidade e resistência e 5 (cinco) Normal.

A escala GMFCS (Anexo 1), descrita por Palisano et al, 1997-2008, para classificação funcional e classificação do nível motor. As distinções entre os níveis de função motora são baseadas nas limitações funcionais e na necessidade de tecnologia assistida, sendo o nível I, o nível menos acometido e o nível V o mais acometido.

Também foi utilizada a Escala de avaliação de espasticidade, Ashworth modificada (Imagem 1), que avalia o grau de espasticidade de cada membro avaliado (Calderón-González et al, 2002).



Imagem 1. Escala de Avaliação de Espasticidade

- Escala de Ashworth modif

Grau	Observação clínica
0	Tônus normal.
1	Aumento do tônus no início ou no final do movimento.
1+	Aumento do tônus em menos da metade do movimento, manifestado por tensão abrupta por resistência mínima.
2	Aumento do tônus em mais da metade do movimento.
3	Partes em flexão ou extensão e movidos com dificuldade.
4	Partes rígidas em flexão ou extensão.

Para a realização de Reabilitação aquática foram coletados os seguintes dados: entrada na piscina é independente, pela escada, atitude total da paciente na água. Realiza imersão total.

Este estudo foi aprovado pelo comitê de ética em pesquisa Nº: 11016919.0.0000.8036.

RESULTADOS

Paciente apresenta Força muscular global grau cinco, de acordo com escala de avaliação Oxford (SKINNER e THOMSON, 1985). Não apresenta encurtamentos musculares, nem alterações de sensibilidade. Não realiza locomoção independente,

apresenta déficit na fala e limitações cognitivas leves. Foi realizada a aplicação da Escala GMFCS (Palisano et al, 1997-2008), Nível V. Na escala de Ashworth modificada, que avalia grau de espasticidade, foi constatado grau dois global. Para os Resultados de Fisioterapia aquática, foi observado manutenção da Força Muscular , grau cinco, Aumento da Espasticidade, grau 3 e manutenção da GMFCS, nível V (Tabela 1).

Tabela 1: Dados clínicos da Avaliação

Escalas de Avaliação	Solo	Aquático
Força muscular (Oxford - SKINNER e THOMSON)	5	5
GMFCS (Palisano et al, 1997-2008)	V	V
Espasticidade (Ashworth modificada - Calderón-González et al, 2002)	2	3



REABILITAÇÃO

FISIOTERAPÊUTICA

O principal objetivo do tratamento fisioterapêutico é melhorar a capacidade funcional de forma consistente, normalizando-a, dentro do possível. O tratamento visa proporcionar estímulos sensoriais normais, favorecendo ao mesmo tempo a resposta normalmente esperada diante desse estímulo.

Para concretização deste objetivo foi determinado o seguinte plano fisioterapêutico:

Fisioterapia Solo

- Alongamento;
- Ganho de coordenação motora;
- Ganho/manutenção da força;
- Ganho de equilíbrio e postura;
- Ganho de independência;
- Melhora da marcha (estímulo às fases da marcha).

Fisioterapia Aquática:

- Alongamento e relaxamento da musculatura (Watsu);
- Treino respiratório (Bad Ragaz);
- Treino de transferência (Halliwick);

- Treino de coordenação e equilíbrio (turbulência);
- Treino de marcha (Deep Water com apoio).

DISCUSSÃO

Para Shepherd (1996), o tônus muscular normal é a discreta tensão permanente do músculo sem alteração, de maneira que os membros se opõem ligeira resistência ao deslocamento, quando manuseado ou movimentados passivamente.

Em nosso estudo, avaliamos que as diferenças nos dados clínicos encontrados no ambiente aquático, em relação ao tônus muscular, permitindo delimitar reabilitação aquática diferente, confirmando a prescrição de Watsu para relaxamento da musculatura.

Já Neto (2001), descreve que entre o nascimento e a idade adulta o organismo humano sofre profundas modificações, sendo que as habilidades motoras da criança evoluem amplamente de acordo com sua idade e chegam a ser cada vez mais variadas, completas e complexas.



Fato encontrado em nosso estudo, em que a escala GMFCS, classificou o nível funcional da paciente avaliada, tanto em ambiente solo quanto em aquático, permitindo a delimitação correta da prescrição de atividades fisioterapêuticas, mantendo a funcionalidade existente e permitindo ganho de novas habilidades funcionais.

Quanto ao aumento da Espasticidade em ambiente aquático, acreditamos que as propriedades da água geram mudanças no tônus muscular global, que podem ser compensadas de acordo com o tempo de imersão.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Concluimos que a avaliação adequada e a prescrição de reabilitação Fisioterapêutica específica para a paciente com Pelizaeus-Merzbacher estudada, possibilita direcionar a atuação profissional e permitir aos profissionais em Fisioterapia direcionamentos científicos sobre a Reabilitação desta patologia rara e garantir aos pacientes que forem atendidos pelos mesmos, a garantia de uma reabilitação eficaz.

Cabe ainda comparar dados de resposta a este modelo de Avaliação e Reabilitação Fisioterapêutica e se espera que mais estudos possam ser realizados nesta população para que possamos confirmar que a Fisioterapia correta, pode auxiliar na qualidade de vida dos portadores de Pelizaeus-Merzbacher.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. HENNEKE,M; WEHNER,LE; HENNIES, HC; PREUB,N; GARTNER, J. **Mutatio analysis of the M6b gene in patients with Pelizaeus-Merzbacher-Like Syndrome**
American Journal of Medical Genetics 128a, 2004.
2. ALBERTS, B. **Biologia Molecular da Célula**. 3ª. ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 1997.
3. SARNAT, HB; ADELMAN,L. **Perinatal: sudonophilic leukodystrophy**. Ame Jour. Di Child, v.125, 1973.
4. MERRIT. **Tratado de Neurologia**. 10ª. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.
5. NEVES, W. da S., PRANDI, J. C., PEREIRA, F. Ap. **Aspectos Clínicos**



das Cromossopatias mais Frequentes na Espécie Humana. HB Científica.

v.8, n.2, p.91 – 102, mai./ago. 2001.

6. UNITED LEUKODYSTROPHY FOUNDATION. 2001. Disponível em: <<http://www.ULF.org>>. Acesso em: 22 ago. 2003.

7. ROSEMBERG, S. **Neuropediatria** São Paulo: Savier, 1992.

8. SKINNER, A.T.; THOMSON, A.M. Duffield. **Exercícios na água.** 3ªed. São Paulo: Manole, 1985.

9. SPALICE, A; POPOLIZIO, T; PARISI, P; SCARABINO, T; IANNETTI, P. **Próton MR spectroscopy in connatal Pelizaeus-Merzbacher disease.** Pediatric. Radiol, 40, 2000.

10. Pereira MIR, Gomes PSC. **Testes de força e resistência muscular: confiabilidade e predição de uma repetição máxima** - Revisão e novas evidências. Rev Bras Med Esporte 2003; 9(5):304-14.

11. Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. **Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy.** Dev

Med Child Neurol. 1997;39(4):214-23.

DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x>

12. Palisano R, Rosenbaum P, Barlett D, Livingston MH, Content **Validity of expanded and revised gross motor function classification system.** Dev Med Child, 2008;50(10):744-50. DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-8749.2008.03089.x>

13. Calderón-González R, Calderón-Sepúlveda RF. **Tratamiento clínico de la espasticidad en la parálisis cerebral.** Rev Neurol. 2002;34:1-6.

14. NETO, F. R. **Manual de avaliação motora.** São Paulo: Artmed, 2001.

15. SHEPHERD, R.B. **Fisioterapia em pediatria.** 3. ed. São Paulo: Santos, 1996.

16. Schiffmann and Boespflug-Tanguy, 2001 R Schiffmann, O Boespflug-Tanguy. **An update on the leukodystrophies** Curr Opin Neurol, 14 (2001), pp. 789-794.

17. Orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=702&lng=PT.



18. Orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=PT&Expert=280
270.
19. Orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=PT&Expert=280
219.
20. Bbc.com/portuguese/noticias/2012/06/120618_pelizaeus_merzbacher_experimento_mv.
21. http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decserver/?IsisScript=../cgibin/decserver/decserver.xis&task=exact_term&previous_page=homepage&interface_language=p&search_language=p&search_exp=Doen%E7a%20de%20Pelizaeus-Merzbacher.
22. <http://www.scielo.br/pdf/anp/v29n3/01.pdf>.
23. http://eventus.com.br/sbni2016/arquivos/apresentacao/Lin_Jaime.pdf.
24. onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1469-8749.1989.tb04077.x.
25. Scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311996000200010.
26. Medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2017/ane174e.pdf.
27. Orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=PT&Expert=280
229.
28. Teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5138/tde-07082013-134249/pt-br.php.
29. Teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5138/tde-07082013-134249/publico/MarcelaRodriguezFreitas.pdf.
30. Radiopaedia.org/articles/pelizaeus-merzbacher-disease-2